

In the name of Allah, the Most Gracious, the Most Merciful



#### Copyright disclaimer

"La faculté" is a website that collects medical documents written by Algerian assistant professors, professors or any other health practicals and teachers from the same field.

Some articles are subject to the author's copyrights.

Our team does not own copyrights for the most content we publish.

"La faculté" team tries to get a permission to publish any content; however , we are not able to be in contact with all authors.

If you are the author or copyrights owner of any kind of content on our website, please contact us on: [facadm16@gmail.com](mailto:facadm16@gmail.com) to settle the situation.

All users must know that "La faculté" team cannot be responsible anyway of any violation of the authors' copyrights.

Any lucrative use without permission of the copyrights' owner may expose the user to legal follow-up.



# Généalogie

**Definition** : en génétique; c'est la représentation schématique de l'histoire génétique d'une famille.

**X.2 Objectifs de la généalogie** : L'étude de l'arbre généalogique permet d'une part de déterminer le mode de transmission d'un caractère et d'autre part d'établir un conseil génétique en déterminant le risque de récurrence d'une maladie.

## Symboles généalogiques

sexe masculin



sujet masculin atteint



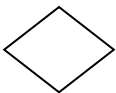
Sexe féminin



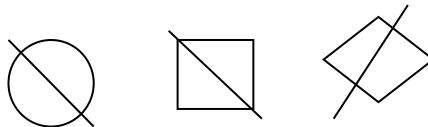
sujet féminin atteint



sexe indéterminé



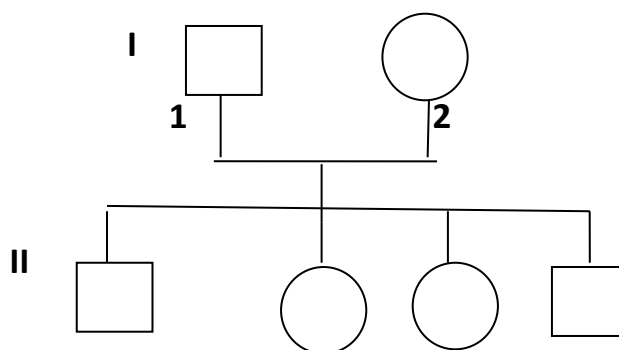
sujets décédés



Femme conductrice d'une  
maladie liée à X



Ordre de figure

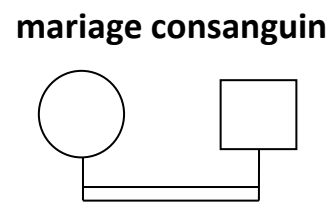
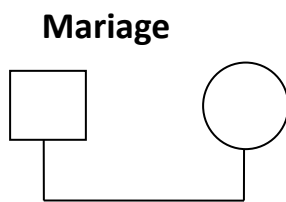
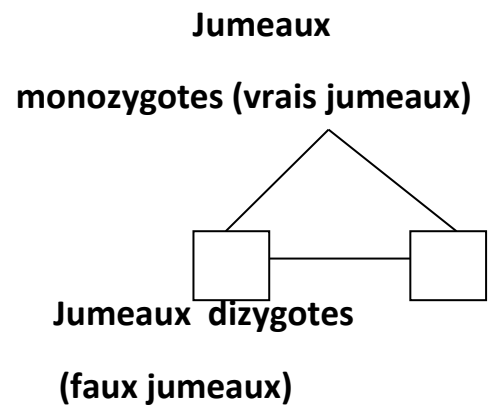
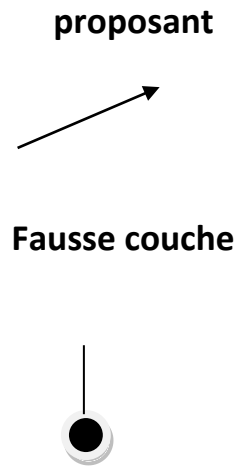


1

2

3

4



**Carré et cercle divisés en deux avec des symboles différents pour étudier deux maladies**

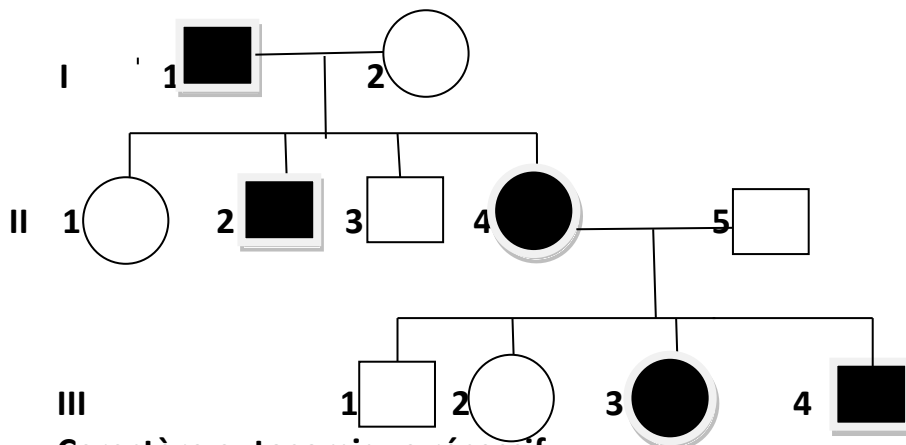


- Modes de transmissions des caractères :**

- **Caractère autosomique :**
  - **Dominant**
  - **Récessif**
- **Caractère gonosomique :**
  - **Dominant**
  - **Récessif**

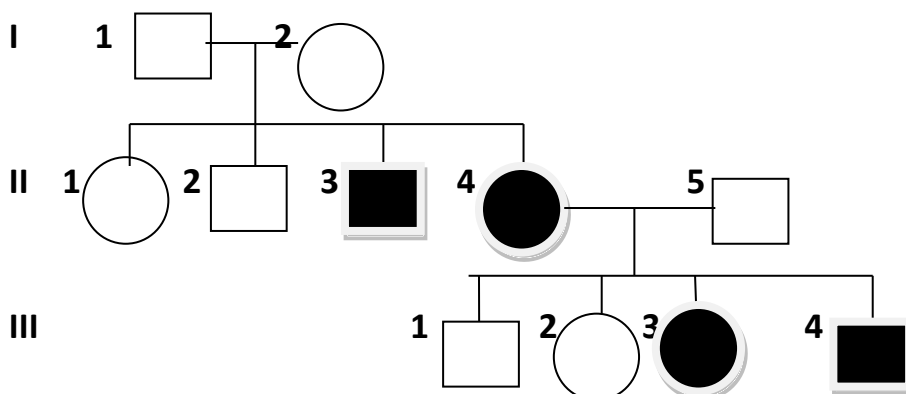
- **Caractère autosomique dominant (AD)**

- Le caractère est transmis du père et de la mère de la même façon aux garçons et aux filles.
- Il n'y a pas saut de génération (un enfant malade a au moins l'un de ses parents malade).



- **Caractère autosomique récessif :**

- Le caractère est transmis du père et de la mère de la même façon aux garçons et aux filles.
- Il y a saut de génération (un enfant malade peut avoir ses deux parents sains).



- **Caractère gonosomique porté par X**

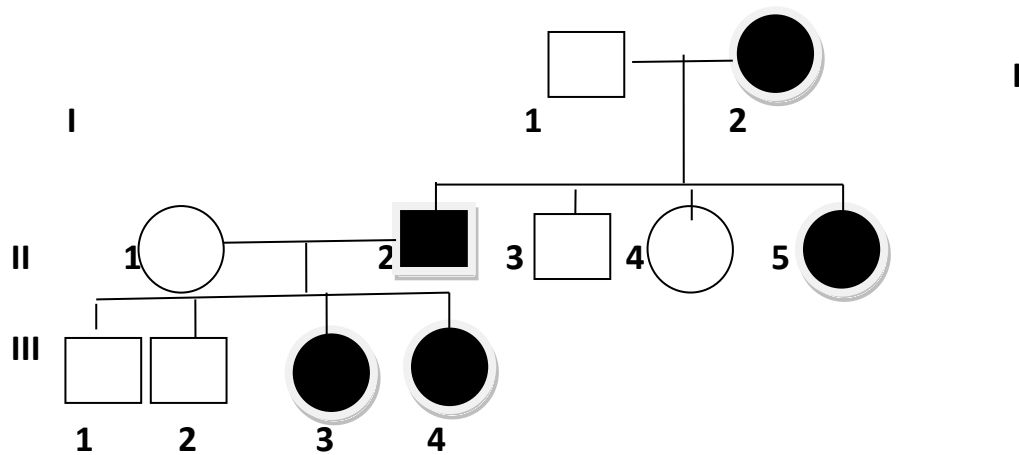
- a) de la mère :  
**X dominant : (DLX)**  
 Le caractère est transmis de la même façon aux filles et aux garçons.  
**X récessif : (RLX)**

**Les garçons sont atteints( malades), alors que les filles sont porteuses.**

- **b) du père : ( leX du père est transmis aux filles seulement).**

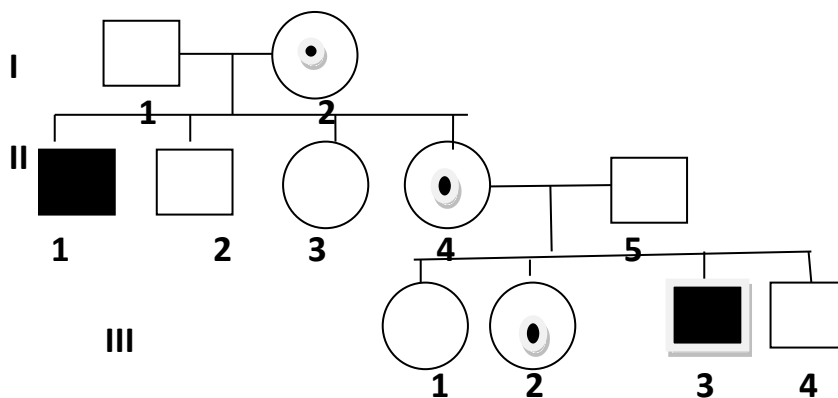
**X dominant : (DLX)**

**Toutes les filles sont malades.**



**X récessif : (RLX)**

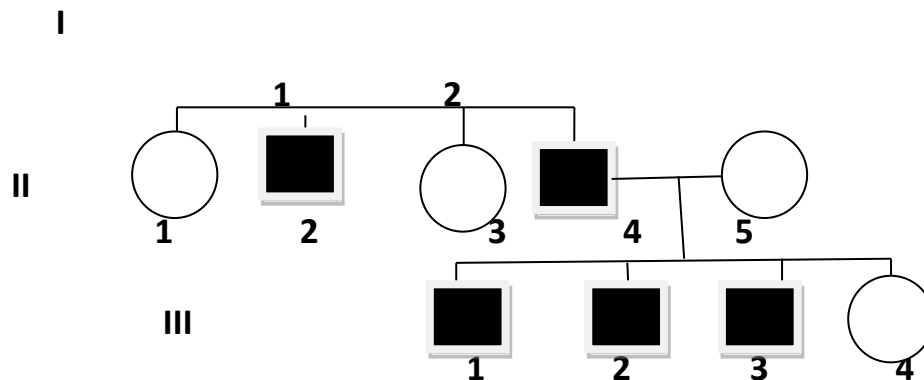
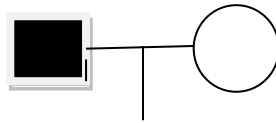
**Toutes les filles sont porteuses.**



● : porteuse

## Caractère gonosomique porté par Y (holandrique) :

- le père transmet à tous les garçons, mais jamais aux filles.



### Remarque :

- un caractère autosomique dominant peut avoir
  - une pénétrance variable.
  - une expressivité variable.
  - une néomutation.

### Définitions :

- Pénétrance** : fréquence avec laquelle un gène se manifeste, l'absence de pénétrance est l'absence de manifestation du gène dans le phénotype, bien que le gène existe dans le génotype.

La pénétrance indique la capacité du caractère à être ou non exprimé.

Pour un individu la pénétrance est un concept de tout ou rien (soit le gène est pénétrant = apparence phénotypique donc pénétrance = 1 ou non pénétrant ; pénétrance = 0)

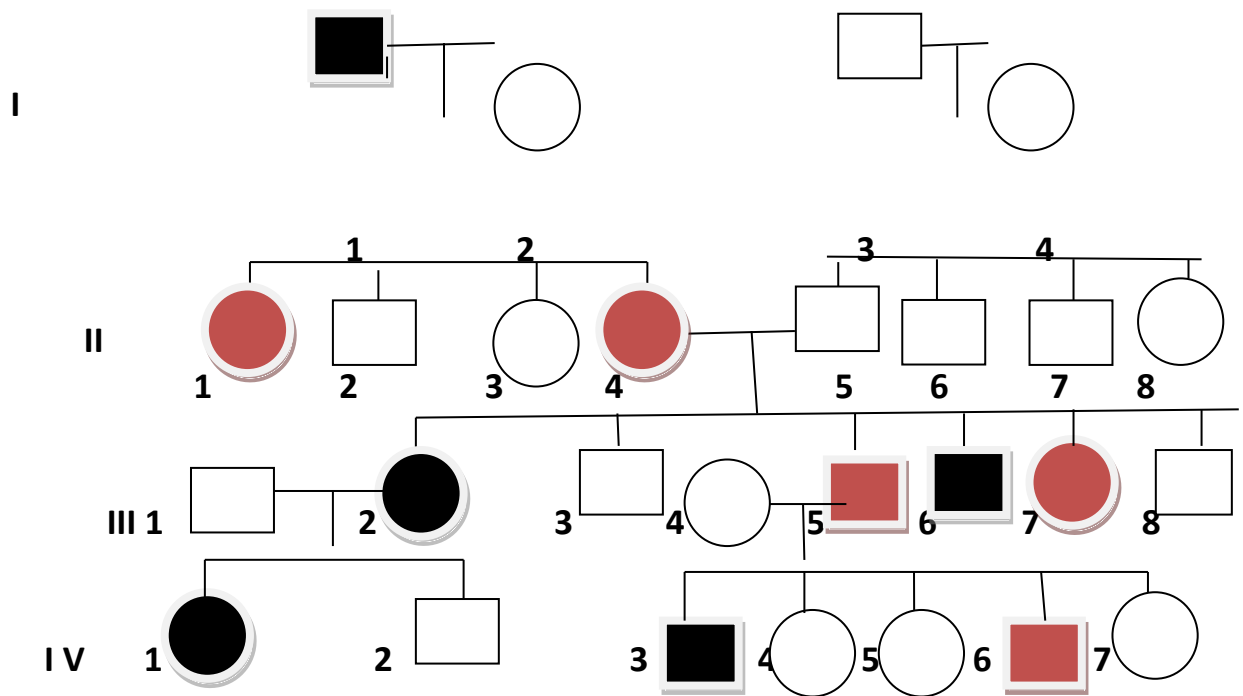
- L'expressivité** indique le degré d'expression ; les individus d'une même famille peuvent exprimer le même gène de différentes façons et à différents degrés.

### a) Notion de pénétrance

**pénétrance =  $\frac{\text{nbre d'individus phénotypiquement atteints}}{\text{nbre d'individus génotypiquement atteints}}$**

- ✓ la pénétrance varie de 0 à 1 ( 0 à 100%).

- ✓ Si la pénétrance est complète ( pénétrance = 1), tous les individus ayant la maladie seront malades.
- ✓ Si la pénétrance est incomplète (pénétrance < 1), un sujet ayant la maladie pourra ne présenter aucun signe de la maladie.



**Remarque :**



**Individus symptomatiques**

**Pénétrance = 5/10 (pénétrance incomplète)**

**b) Expressivité variable**

**Les individus atteints d'une même maladie autosomique dominante**

- ✓ présentent des symptômes différents ( action d'autres gènes, l'environnement....)

**Exemple : poly dactylie**

**c) La néomutation ou mutation de novo :**

c'est l'apparition d'un sujet malade issu de parents phénotypiquement et génotypiquement sains ( c'est une nouvelle mutation qui a lieu dans le gamète de l'un des parents).

**Exemple : progéria, Achondroplasie.**

## Arbre généalogique d'une transmission mitochondriale

